

VSOP Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

Zeldzaam in de regio
WELKOM!

14 maart 2023
PGOsupport, Utrecht



- Opening
- Mentimeter
- Zeldzaam in de Regio - Cor Oosterwijk
- **De regio in het IZA** - Lucie Peijnenburg
- **De rol van de umc's en expertisecentra in de regio** – Kors van der Ent
- Vragen & Discussie

Pauze

- **Patiëntenparticipatie in de regio** - Joop Beelen
- Vragen & Discussie
- Mentimeter
- Vooruitblik en sluiting

Mentimeter



Ga naar [Menti.com](https://www.menti.com) en vul code **3346 0295** in.

Aantallen:

- Voorkomend bij minder dan 1 op 2.000
- Aandoeningen: 7.000+
- Patiënten: 1.200.000+

Kenmerken:

- erfelijk / genetisch
- pasgeborenen / kinderen
- late diagnose
- geen effectieve behandeling

1 op 17



www.zeldzameaandoening.nl

www.volksgezondheidszorg.info/onderwerp/zeldzame-aandoeningen

100+ lidorganisaties

ADCA/Ataxie Ver Nederland • ALS Patients Connected • Bardet-Biedl Syndroom • St Belangengroep MEN • Belangenver LOA/LHON • Belangenver van Kleine Mensen BVKM • Belangenver Von Hippel-Lindau • CareBrittleBones • CMTC-OVM • Contactgroep Marfan Nederland CMN • Cure ADOA Foundation • DEBRA • DSD Nederland • FOP St Nederland • Fragiele X Ver • Fsign - De Fabry Support & Informatie Groep • Galactosemie ver • HEVAS • HME - MO Ver Nederland • Huid Nederland • Interstitiële Cystitis PatiëntenVer ICP • Jeugdreuma Ver Nederland JVN • Kabuki St • Korter Maar Krachtig - Ver voor geamputeerden KMK • LaPosa - Landelijke patiënten en ouderver voor schedel en/of aangezichts-aandoeningen • LGD Alliance Europe • Lichen Planus Ver Nederland LVPN • Longfibrose Patiëntenver • Macula Ver • Marshall-Smith Syndrome Research Foundation • Mastocytose ver Nederland • Nederlandse Cystic Fibrosis St NCFS • Nederlandse Hypofyse St NHS • Nederlandse Klinefelter Ver • Nederlandse Rett Syndroom Ver • Nederlandse Ver van Hemofilie -Patiënten NVHP • Nederlandse Ver van Patiënten met sternocostoclaviculaire hyperostose SCCH • Nederlandse Ver voor Heriditair Angio Oedeem en Quinck's Oedeem • Nederlandse Ver voor mensen met een wijnvlek of Sturge-Weber Syndroom • Nederlandse Ver voor Patiënten met Paragangliomen NVPG • Neurofibromatose Ver Nederland NFVN • Nierpatiënten Ver Nederland NVN • OSCAR Nederland • Parkinson Ver • Patiëntenver Acute Porfyrie • Patiëntenver fibreuze dysplasie • PKU Ver Nederland • Platform CHD • Prader Willi St • SGA Platform • Spierziekten Nederland SN • St AA & PNH Contactgroep • St Amyloïdose Nederland • St Christianson Syndrome Europe CS-Europe • St De negende van.... • St De Ontbrekende Schakel • St Diagnose Kanker SDK • St Down Syndroom SDS • St Huidlymfoom • St IJzersterk • St Kans voor PKAN kinderen • St LMNA Cardiac • St Lynch Polyposis • St MRK-vrouwen • St NephcEurope • St Nina Foundation • St Noonan Syndroom • St Orthostatische Tremor • St Overdruksyndroom NL SOS NL • St Patiëntenplatform Sarcomen • St PCD Belangengroep • St Pierre Robin Europe • St Pulmonale Hypertensie • St RPF • St Rubinstein-Taybi Syndroom • St Steun 22q11 • St Tubereuze Sclerosis Nederland STSN • St Usher Syndroom • St voor Afweerstoornissen SAS • Syringomyelie Patiënten Ver • TAPS-support • Turner Contact • Vasa Previa St • Vasculitis St • Ver Angelman Syndroom Nederland • Ver Anusatresie • Ver Cornelia de Lange Syndroom • Ver MED – SED • Ver Oog in Oog • Ver Osteogenesis Imperfecta VOI • Ver Ouderen en Kinderen met Slokdarmafsluiting VOKS • Ver van Ehlers Danlos patiënten VED • Ver van Huntington • Ver van Patiënten met E.P.P. • Ver voor Allergie Patiënten VAP • Ver voor Ichthyosis netwerken • Ver Ziekte van Hirschsprung • Volwassenen Kinderen en Stofwisselingsziekten VKS • XLH Ver Nederland • Zeldsamen

De vereniging heeft als doel de kwaliteit van leven te bevorderen van patiënten met zeldzame en/of genetische aandoeningen, hun naasten, familie en nakomelingen.

De vereniging wil dit doel bereiken door:

- a. de gezamenlijke belangen te behartigen van de aangesloten organisaties, hun achterban en van iedereen die de gevolgen ondervindt van zeldzame en/of genetische aandoeningen;
- b. het ondersteunen van de aangesloten organisaties in hun belangenbehartiging** en samenwerking
- c. het patiëntenperspectief in te brengen in onderzoek, zorg en beleid
- d. het bevorderen van, en bijdragen aan:
 - preventie, op basis van vroegsignalering, screening en tijdige diagnostiek
 - wetenschappelijk onderzoek en therapieontwikkeling
 - effectievere behandelmethodes en/of genezing
 - de kwaliteit van zorg, door middel van het concentreren en delen van expertise
 - maatschappelijke bewustwording
- e. in het bijzonder aandacht te besteden aan genetische en ethische implicaties
- f. samen te werken met relevante (inter)nationale partijen

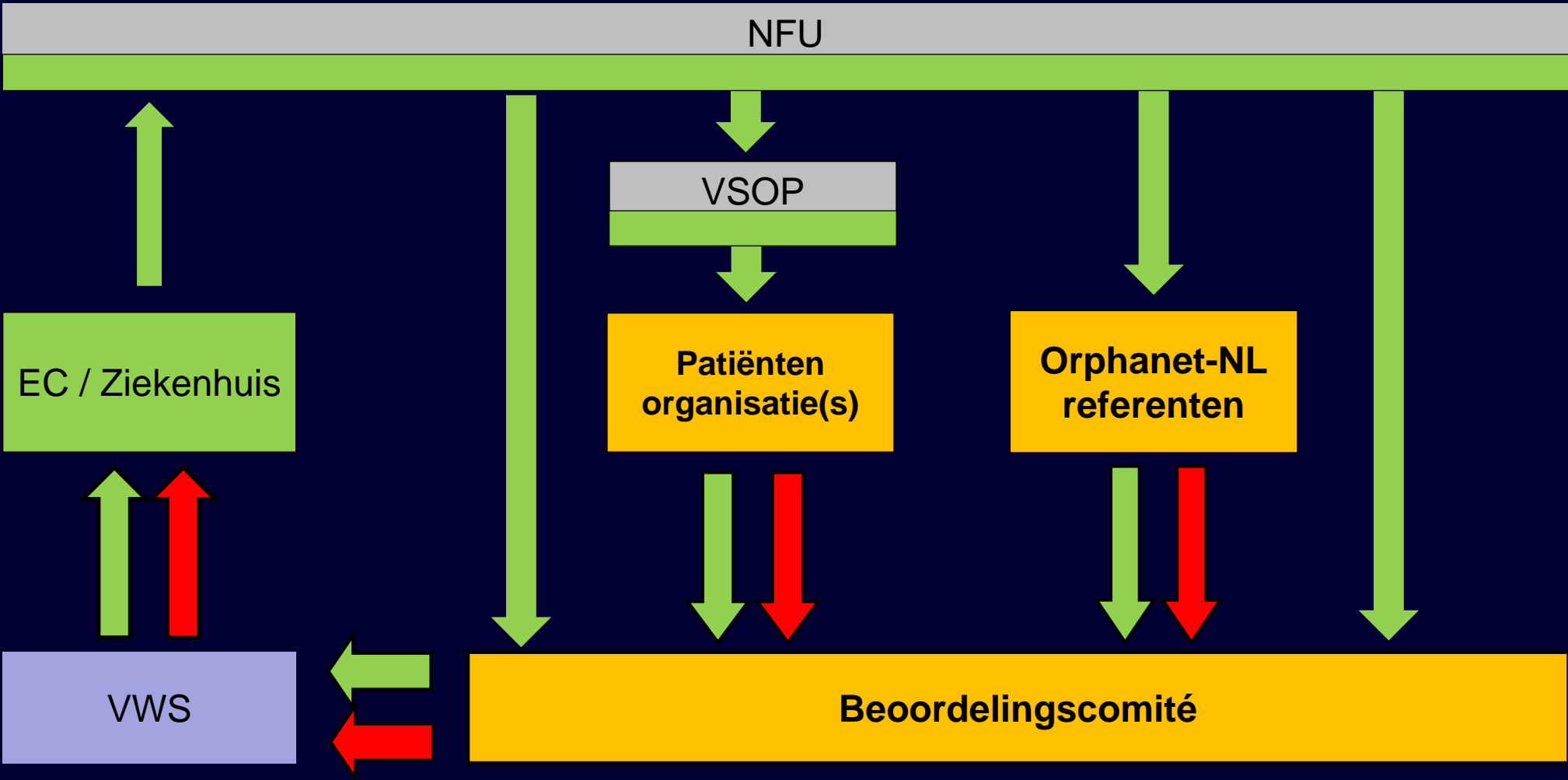
Visiedocument
Nationale Strategie Zeldzame Aandoeningen 2030:
TOEKOMST VOOR ZELDZAAM



SAMEN VERDER

INHOUD

INLEIDING	3
LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING	4
<i>Persoonlijke impact</i>	4
<i>Sociaal-maatschappelijk domein</i>	4
ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING	6
<i>Maatschappelijke impact</i>	6
<i>Nationale strategie</i>	6
ZELDZAME AANDOENINGEN IN DE ZORG	7
<i>Awareness</i>	7
<i>De patiënt centraal</i>	7
<i>Registratie</i>	7
<i>Kwaliteit</i>	8
<i>Capaciteit</i>	8
<i>Onderwijs</i>	9
ORGANISATIE VAN DE ZORG	10
<i>De patiënt centraal</i>	10
<i>Expertisecentra</i>	10
<i>Nationale samenwerking</i>	11
<i>Europese samenwerking</i>	12
GENETISCHE AANDOENINGEN IN DE SAMENLEVING	13
<i>Innovatie</i>	13
<i>Een erfelijke aandoening in de familie</i>	13
<i>Populatiescreening</i>	13
TUDIG WETEN, TUDIG HANDELEN	15
<i>Awareness</i>	15
<i>Belang van een diagnose</i>	15
<i>Zonder diagnose</i>	16
<i>Tijdig weten en handelen rondom de zwangerschap</i>	16
WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK EN THERAPIEONTWIKKELING	17
<i>De patiënt centraal</i>	17
<i>Regie</i>	17
<i>Financiering</i>	18
<i>Data</i>	18
MEDICIJNBELEID	20
<i>Toegankelijke innovatie</i>	20
<i>Verantwoordelijke innovatie</i>	21
BILAGE - DOELSTELLINGEN VSOP	22
REFERENTIES	28



<https://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/kwaliteit-van-de-zorg/zeldzame-aandoeningen>

<https://vsop.nl/wat-doen-wij/expertisecentra/beoordeling-expertisecentra/>

<https://www.nfu.nl/themas/zorg-op-de-juiste-plek/zeldzame-aandoeningen>

Nederlandse expertisecentra & Europese ERN's



ERN BOND botziekten
ERN CRANIO craniofaciale anomalieën en kno-aandoeningen (keel, neus en oren)
Endo-ERN endocriene ziekten
ERN EpiCARE epilepsie
ERKNet nierziekten
ERN-RND neurologische ziekten
ERNICA erfelijke en aangeboren ziekten
ERN LUNG longziekten
ERN Skin huidaandoeningen
ERN EURACAN volwassen kankers (vaste tumoren)
ERN EuroBloodNet bloedziekten
ERN eUROGEN urogenitale ziekten
ERN EURO-NMD neuromusculaire ziekten
ERN EYE oogziekten
ERN GENTURIS genetische tumorrisico's
ERN GUARD-HEART hartziekten
ERN ITHACA aangeboren misvormingen, ontwikkelingsanomalieën, zeldzame verstandelijke handicaps
MetabERN erfelijke stofwisselingsstoornissen
ERN PaedCan kinderkanker (hemato-oncologie)
ERN RARE-LIVER leverziekten
ERN ReCONNET bindweefsel- en musculoskeletale ziekten
ERN RITA immunologische, auto-inflammatoire en auto-immuunziekten
ERN TRANSPLANT-CHILD transplantaties bij kinderen
VASCERN zeldzame multisystemische vasculaire ziekten

AANGEBOREN VAATAFWIJKINGEN
EXPERTISENETWERK

[Het expertisenetwerk](#) [Voor patiënten](#) [Voor zorgverleners](#) [Research](#) [Q](#)

[Home](#) » [Het expertisenetwerk](#)



Het netwerk van expertisecentra voor aangeboren vaatafwijkingen


Het netwerk van expertisecentra voor aangeboren vaatafwijkingen is een samenwerkingsverband tussen expertisecentra uit het Radboudumc te Nijmegen, het Amsterdam UMC, het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis te Rotterdam, het Wilhelmina Kinderziekenhuis te Utrecht en de patiëntenorganisatie HEVAS.

[Meer informatie →](#)

Het Expertisenetwerk

Het netwerk van expertisecentra voor aangeboren vaatafwijkingen bestaat uit vier door het ministerie van VWS erkende expertisecentra. Kijk voor details en contactgegevens op de kaart.

[Naar de kaart →](#)



spierziektencentrum.nl

nf1-expertise.net

amyloidose-expertise.net

aangeborenyaatafwijkingen-expertise.net

chd-expertise.net

hirschsprung-expertise.net

arm-expertise.net

slokdarmafluiting-expertise.net

psc-expertise.net

itp-expertise.net

mastocytose-expertise.net

jong-en-SLE-expertise.net

marfan-expertise.net

MED-SED-expertise.net

nefrotischsyndroom-expertise.net

OI-expertise.net

sikkelcel-en-thalassemie-expertise.net

achondroplasie-expertise.net

XLH-expertise.net

Samenvatting 'Zeldzaam in de regio'

Doel:

- Patiëntenorganisaties toerusten tot regionale belangenbehartiging
- Bevorderen van de kwaliteit van zorg voor zeldzame aandoeningen in de regio.

Aanpak: 7 regionale (umc) consultaties van patiëntenorganisaties en regionale zorg/beleidsorganisaties

- Nadruk op netwerkzorg en sociaal domein
- Relatie belangenbehartiging nationaal - regionaal
- Eventueel aanvullende consultaties (survey, interview)
- Landelijke start en slotbijeenkomst

Eindproduct: 'Wegwijzer' gericht op patiëntenorganisaties gericht op belangenbehartiging en samenwerking in de regio

Looptijd: dec 2022 – dec 2023

Maatschappelijke opgave umc's

- 1) Umc's nemen een actieve rol als centrum voor zeer complexe zorg, kennis en expertise
- 2) Umc's nemen een actieve rol in het beschikbaar en toegankelijk houden van zorg in de regio
- 3) Umc's vergroten hun rol als aanjager van netwerkvorming en samenwerking
- 4) Umc's vergroten hun actieve rol in de coördinatie van de acute zorgketen

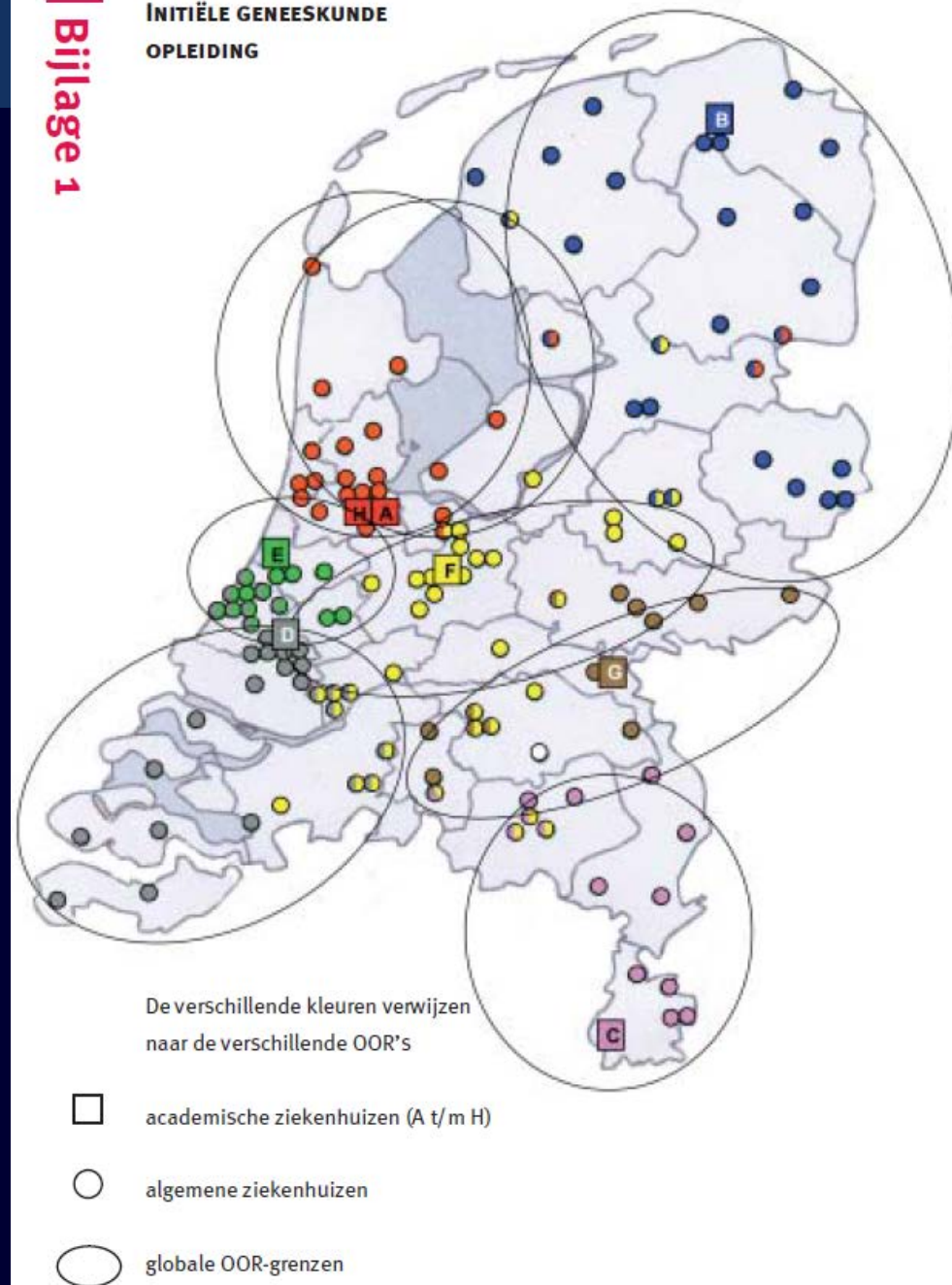
Kamerbrief VWS, 14-09-2020

Projectvoorstel: "Het landschap van de umc's is in beweging: er wordt regionaal meer samengewerkt (fusie AMC - VUmc, samenwerking EMC - LUMC en Radboudumc - MUMC+) en er is veel aandacht voor de regionale functie van de umc's. Er is echter nog niet nagedacht over de vraag wat dit betekent voor het zorglandschap van de zeldzame aandoeningen en de rol van pg-organisaties daarin. "

7 UMC-regio's:

- Amsterdam UMC
- Erasmus UMC
- Leiden UMC
- UMC Utrecht
- UMC Groningen
- Radboudumc
- Maastricht UMC+

STZ / NVZ heeft ook een coordinator ECZA



Veel vragen ...

Op dit moment is het niet duidelijk hoe pg-organisaties hun belangenbehartiging voor mensen met zeldzame aandoeningen en hun naasten het beste kunnen vormgeven:

- Wanneer en voor welke thema's nationaal? Wanneer regionaal/lokaal?
- Wanneer het gesprek aangaan met VWS of een koepel als de NFU, en wanneer met de RvB van het ziekenhuis, met een zorgverzekeraar, met de gemeente, etc.?
- En welke wegen dan te bewandelen: zelf aan de beleidstafel of belangenbehartiging via andere belangenbehartigende pg-organisaties?
- Hoe de schaarse tijd voor belangenbehartiging van reeds overbelaste patiëntenvertegenwoordigers effectief in te zetten?

Nog meer vragen ...

- Hoe verhoudt de nationale oriëntatie van de zorg voor zeldzame aandoeningen zich tot de regionale (en lokale) zorg en wat betekent dat voor de belangenbehartiging vanuit het patiëntenperspectief?
- Zijn pg-organisaties voldoende toegerust om 'samen te beslissen' over 'juiste zorg op de juiste plek: regionaal of nationaal' en op dit punt hun belangen te behartigen?
- Welke zorg dient het expertisecentrum of interventiecentrum zelf aan te bieden en welke zorg kan dichterbij huis, in de regio of lokaal, met behoud van kwaliteit?
- En welke mogelijkheden zijn er om als landelijke patiëntenorganisatie, bij voorkeur samen met het expertisecentrum, ook invloed te hebben op het sociaal-maatschappelijk domein in de regio's en gemeenten?
- In dit projecten komen veelal gescheiden werelden - zowel qua beleid, zorg, als 'het patiëntenveld' - bij elkaar: lokaal, regionaal, nationaal en zelfs Europees / internationaal ontmoeten elkaar. Waarin verschillen deze van elkaar en waarom? Terecht of onterecht? Gaat het lukken om deze meer met elkaar te verbinden?

Samenvatting 'Kiezen en delen'

Doel:

Stimuleren van netwerkzorg voor zeldzame aandoeningen

Aanpak:

Drie bijeenkomsten waarin patiëntenorganisaties en expertisecentra in gesprek gaan over netwerkzorg voor hun aandoening(en):

- Patiëntenorganisatie & VSOP nodigen expertisecentra uit
 - 3 x 20 = clusters van patiëntenorganisatie(s) + expertisecentrum/centra)
 - goede voorbereiding op gesprek, korte rapportage & vervolg
- Plenaire consultatie t.b.v. een landelijk kader voor netwerkzorg

Eindproduct:

kader voor netwerkzorg

- 1) Met welke gezamenlijke kenmerken van de zeldzame aandoeningen moeten regionale partijen rekening houden in hun beleid? Hoe?
- 2) Welke verantwoordelijkheid heeft een UMC voor de zorg in de regio?
- 3) Wat is de rol van expertisecentra op het terrein van regionale zorg?
- 4) Hoe kunnen landelijk opererende patiëntenorganisaties voor zeldzame aandoeningen hun regionale belangenbehartiging vormgeven? En wat kunnen algemene, regionale patiëntenorganisaties daarin betekenen?

Locatie

- Radboudumc
- Erasmus MC
- UMCG
- MUMC+
- AMC
- UMCU
- LUMC

Datum

4 april
15 mei
12 juni
19 september
nog onbekend
nog onbekend
nog onbekend

Kiezen en delen

- West: Erasmus MC / LUMC 16 september
- Midden/noord: UMCU / A-UMC / UMCG 23 of 30 september
- Zuid: Radboudumc / MUMC+ 7 oktober